



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE VALENCIA

“San Vicente Mártir”

**PROBÓSCIDE, UNA MALFORMACIÓN MULTIDISCIPLINAR,
A PROPÓSITO DE UN CASO.**

**TRABAJO FIN DE GRADO PARA OPTAR AL TÍTULO DE
“GRADO EN MEDICINA”**

Presentado por:

MIGUEL ÁNGEL DIOSA USMA

Tutor:

Dr. TOMÁS TORRES URBANO

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar al Dr. Tomás Torres Urbano por el tiempo que ha dedicado a la realización de este trabajo, por su paciencia, su trato tan cercano y por estar siempre dispuesto a ayudar.

También al Dr. Honorio Barranco por su contribución.

A las personas más importantes, por su inagotable esfuerzo y por los ánimos a lo largo de toda la carrera; mis padres y mi hermano.

Por último, a todos mis amigos de estos dos últimos años y de toda la vida por ser mi familia lejos de casa.

ÍNDICE DE CONTENIDO

1.	RESUMEN	1
1.1.	RESUMEN	1
1.2.	ABSTRACT	2
2.	INTRODUCCIÓN	3
2.1	DEFINICIÓN	3
2.2	CLÍNICA	4
2.3	DIAGNÓSTICO	4
2.4	ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA	8
2.5	TRATAMIENTO.....	10
2.6	PRONÓSTICO	13
2.7	ASPECTOS EMBRIOLÓGICOS.....	14
3.	JUSTIFICACIÓN DEL TRABAJO	18
4.	HIPÓTESIS	19
5.	OBJETIVOS.....	19
5.1	OBJETIVO PRINCIPAL.....	19
5.2	OBJETIVOS SECUNDARIOS	19
6.	MATERIAL Y MÉTODOS	21
6.1	CASO CLÍNICO.....	21
6.2	BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA.....	21
6.3	CRITERIOS DE INCLUSIÓN	22
6.4	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.....	23
6.5	ECUACIÓN DE BÚSQUEDA.....	23
6.6	EVALUACIÓN DE LA CALIDAD CIENTÍFICA DE LOS ESTUDIOS.....	24
7.	RESULTADOS	26
7.1	DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO.....	26
7.2	ENFERMEDAD ACTUAL	26
7.3	ANTECEDENTES DE INTERÉS.....	29
7.4	EXPLORACIÓN FÍSICA.....	30
7.5	EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS	31

7.6	DIAGNÓSTICO	34
7.7	TRATAMIENTO.....	34
7.8	SEGUIMIENTO Y EVOLUCIÓN	36
8.	DISCUSIÓN.....	37
9.	CONCLUSIONES.....	45
10.	BIBLIOGRAFÍA.....	47
11.	ANEXOS	51
	ANEXO 1. DICTAMEN FAVORABLE CÓMITE DE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN UCV .	51
	ANEXO 2. CONSENTIMIENTO INFORMADO FIRMADO.....	52

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

SIGNIFICADO	ABREVIATURA
Probóscide Lateral	PL
Resonancia Magnética Nuclear	RMN
Tomografía Axial Computerizada	TAC
Holoprosencefalia	HPE
Dacriocistorrinostomía	DCR
Ácido Desoxirribonucleico	ADN
Reacciones Alérgicas Medicamentosas	RAM
Gen Sonic Hedhehog	SHH
Sistema Nervioso Central	SNC

ÍNDICE DE TABLAS

- *Tabla 1.* Clasificación de Probóscide Lateral propuesta por Boo-Chai's (página 6).
- *Tabla 2.* Nueva clasificación de Probóscide Lateral (página 7).
- *Tabla 3.* Anomalías asociadas con proboscis lateralis (9) (página 14).
- *Tabla 4.* Escala para valorar el nivel de evidencia según el CEBM (22) (página 24).
- *Tabla 5.* Grados de recomendación y su interpretación (página 25).

ÍNDICE DE FIGURAS.

- *Figura 1.* Clasificación de Sakamoto et al de la Probóscide Lateral (página 8).
- *Figura 2.* Estructuras del desarrollo embrionario humano entre la cuarta y séptima semana. (página 16).
- *Figura 3.* Imagen donde podemos apreciar la probóscide lateral al momento del nacimiento (página 26).
- *Figura 4.* RMN donde se hace visible la probóscide lateral izquierda (página 27).
- *Figura 5.* Biopsia donde se muestra las dimensiones de la probóscide lateral (página 32).
- *Figura 6.* Imagen de TAC craneofacial donde vemos la displasia de los cornetes y la probóscide lateral (página 33).
- *Figura 7.* Imagen de la paciente donde se ve el aspecto antes de la primera intervención (página 34).
- *Figura 8.* Imágenes donde se observa el procedimiento seguido en las intervenciones quirúrgicas (página 36).
- *Figura 9.* Probóscide lateral presente en nuestra paciente (página 37).
- *Figura 10.* Ecografías obstétricas que evidencia probóscide (29)(página 39).
- *Figura 11.* Corte axial de resonancia magnética nuclear (RMN) donde observamos los distintostipos de HPE (página 40).

- *Figura 12.* Imagen de resonancia magnética nuclear (RMN) de nuestra paciente (página 41).
- *Figura 13.* Imágenes de resonancia magnética nuclear de nuestra paciente donde se objetiva la probóscide lateral (página 43).
- *Figura 14.* Comparación de una imagen de TAC (imagen b) donde podemos observar el componente óseo en la base de la probóscide. Y de una imagen de RMN donde podemos ver la relación de la probóscide con las órbitas (imagen c) (página 43).
- *Figura 15.* Aspecto actual de la paciente de nuestro caso (página 44).

1. RESUMEN

1.1. RESUMEN

Fundamento y objetivos: realizamos una revisión bibliográfica de probóscide lateral (proboscis lateralis) a propósito de un caso clínico de una niña tratada en el Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Estudiamos las distintas vías de actuación encaminadas al tratamiento y manejo de dicha patología. Realizamos un somero repaso de la embriología encefálica para destacar el punto exacto donde se produce dicha alteración morfológica.

Materiales y métodos: la búsqueda de la literatura previa se realizó, principalmente, a través de la base de datos bibliográfica PubMed/Medline. Además también fueron utilizadas otras bases de datos como: EBSCOhost, Elsevier, Scielo. Para la recogida de datos clínicos se utilizó la base de datos del Hospital Universitari i Politècnic La Fe, siendo estos tratados de forma totalmente anónima.

Resultados: Se describe el caso una probóscide lateral nasal izquierda con hipoplasia de narina izquierda, fosa nasal izquierda displásica con ausencia de cornetes y probable defecto de la lámina cribosa. También tiene una hendidura palatina izquierda y malformación del rinencéfalo izquierdo con ausencia de bulbo y surco olfatorio izquierdo así como de giro recto frontobasal.

Conclusiones: debido a la variedad de alteraciones maxilofaciales y oculares asociadas que se observan en la proboscis lateralis está justificado un enfoque multidisciplinar incluyendo las especialidades de oftalmología, cirugía maxilofacial, cirugía plástica y otorrinolaringología; con el fin de prestar un cuidado óptimo al paciente.

Palabras clave: probóscide, proboscis lateralis, malformaciones craneofaciales, aplasia heminasal

1.2. ABSTRACT

Basis and objectives: we carried out a bibliographic review of proboscis lateralis based on a clinical case of a girl treated at the Hospital Universitari i Politècnic La Fe. We study the different courses of action aimed at the treatment and management of this pathology. We also make a brief review of the encephalic embryology to highlight the exact point where this morphological alteration occurs.

Materials and methods: the search for previous literature was made mainly through the PubMed/Medline bibliographic database. In addition, other databases were also used such as: EBSCOhost, Elsevier, Scielo. For the collection of clinical data, the database of the Hospital Universitari i Politècnic La Fe was used, and the data were treated completely anonymously.

Results: we describe the case of a patient with left lateral nasal proboscis lateralis, left nasal hypoplasia, dysplastic left nostril with absence of turbinates and probable cribriform plate defect. She also has a left cleft palate and left rhinencephalon malformation with absence of left olfactory bulb and sulcus as well as frontobasal gyrus rectus.

Conclusions: due to the variety of associated maxillofacial and ocular diseases seen in proboscis lateralis a multidisciplinary approach including the specialties of ophthalmology, maxillofacial surgery, plastic surgery and otorhinolaryngology is warranted in order to provide optimal patient care.

Key words: Proboscis, Proboscis Lateralis, Craniofacial malformations. Heminasal aplasia.

2. INTRODUCCIÓN

2.1 DEFINICIÓN

La probóscide lateral (proboscis lateralis) se define como una anomalía craneofacial congénita poco frecuente, resultado de un defecto en el desarrollo embrionario. Dicha alteración está caracterizada por un apéndice tubular de tejido blando, el cual surge generalmente de la superficie de la cara sujeto a la porción medial de la órbita del lado afecto, acabando en un fondo de saco. Revisando la bibliografía existente encontramos que en la mayoría de los casos se presenta de forma unilateral y frecuentemente está asociada a anomalías de las áreas anexas. La probóscide lateral (proboscis lateralis) es una alteración que se encuentra presente desde el nacimiento, en algunos casos se ha documentado la posibilidad de un diagnóstico prenatal (6).

El término proboscis lateralis fue descrito por primera vez en 1861 por Forster en su monografía “Malformaciones congénitas del cuerpo humano”, en la cual describía el caso de una niña de 8 meses que presentaba una probóscide que salía de la zona frontal izquierda, además también presentaba ciclopía y aplasia heminasal. Es curioso que a menudo se atribuye a Selenkoff la primera descripción de la probóscide lateral puesto que siguiendo este caso, en 1884, proporcionó hallazgos anatómicos detallados a partir de un informe de autopsia de un agricultor finlandés de 35 años de edad que padecía esta rara patología; es por esto que dada la amplia distribución de estos hallazgos y su nivel de detalle se tiende a confundir (1,4).

Nos encontramos ante una enfermedad extremadamente rara, teniendo una incidencia desde 1 de cada 100.000 a 1 de cada 1.000.000 de nacidos vivos. El 90% de los casos se presenta de forma unilateral. En un 20% de los casos puede estar acompañada de otras patologías como el labio leporino y el paladar hendido (3).

Aunque inicialmente se informó que no existía una predilección por el sexo, Boo Chai, observó una preponderancia del sexo masculino frente al femenino. La revisión de casos posteriores apoya dicha idea. En cuanto a la afectación según la raza, en un principio

se diagnosticó en personas de raza caucásica, si bien hoy en día existen casos en otras razas, con lo cual no muestra una predilección por razas. Lo que sí se ha podido documentar es una mayor afectación en la descendencia de matrimonios consanguíneos (1).

2.2 CLÍNICA

Acarturk et al. estudiaron la distribución de la probóscide lateral teniendo en cuenta su localización entre el proceso maxilar anterior y el proceso frontonasal durante el desarrollo embrionario, así definieron cuatro áreas en las que podría estar localizada la probóscide durante el desarrollo (20):

1. La zona 1 cm por encima del canto medial.
2. El canto medial.
3. La zona 1 cm por debajo del canto medial.
4. 1 cm por encima del ala nasal o de la base alar.

Si bien la probóscide suele surgir de la zona cantal medial, se han descrito casos excepcionales en los que esta surge del canto lateral, de la raíz nasal, del mentón o está presente de forma bilateral (7). Este apéndice suele tener de 2 a 3 cm de longitud y 1 cm de diámetro y tiene un tracto central revestido de epitelio respiratorio (9). En la zona distal del apéndice puede encontrarse un orificio de drenaje, el cual puede ser continuo con los senos paranasales en la zona proximal.

2.3 DIAGNÓSTICO

El diagnóstico prenatal ha sido documentado en muy pocos casos, por tanto el diagnóstico de probóscide lateral hoy en día está basado en la clínica. Las imágenes radiográficas, RMN y el TAC sirven para determinar la extensión de los componentes óseos y de los tejidos blandos de la anomalía.

Frecuentemente, suele haber hipoplasia o aplasia heminasal en el lado de la probóscide, en nuestro caso en concreto encontramos hipoplasia de narina izquierda. En los casos que presentan aplasia heminasal, a veces, puede observarse un cierre completo de la cavidad nasal en la apertura piriforme. La probóscide lateral (proboscis lateralis) también puede estar asociada a labio leporino y paladar hendido.

Es de importancia en el campo de la oftalmología la frecuente asociación de anomalías del ojo y de los anexos oculares con la probóscide lateral. Aunque en un principio se dijo que los defectos oculares son raros en pacientes con probóscide lateral, una revisión posterior señaló que gran parte de los afectados por esta patología presentan anomalías asociadas. Estas anomalías incluían microftalmia, anoftalmia, microcórnea, opacidades lenticulares, ciclopía y colobomas de la coroides, la retina, el iris y los párpados. Según la presencia o ausencia de anomalías oculares Boo Chai ayudó a clasificar a los pacientes con probóscide lateral en 4 grupos (4,5,6,8) (18):

- Grupo I: se trata de una probóscide lateral con nariz normal (pero puede presentar hallazgos oculares). Es el menos común.
- Grupo II: consiste en una probóscide lateral con una deformidad ipsilateral de la nariz.
- Grupo III: se da una deformidad ipsilateral de la nariz y el ojo y/o anexos oculares. Es el grupo más común.
- Grupo IV: presentan labio leporino y/o paladar hendido además de las anomalías nasales y oculares (6).

GRUPO	NARIZ	OJOS y ANEXOS	LABIO LEPORINO y/o PALADAR HENDIDO
I	Normal	Normal	No
II	Alteración ipsilateral	Normal	No
III	Alteración ipsilateral	Alterados	No
IV	Alteración ipsilateral	Alterados	Presentes

Tabla 1. Clasificación de Probóscide Lateral propuesta por Boo-Chai's.

En un artículo de 2011, Sakamoto et al. afirmaron que la probóscide lateral suele cursar con holoprosencefalia (HPE) (9), como se observa en la clasificación de DeMyer, y en base a esto propusieron una nueva clasificación de la probóscide lateral en la cual se contempla laprobóscide lateral con holoprosencefalia como un nuevo grupo ya que en la anterior no se tenía en cuenta. De esta forma, extendieron la clasificación de la probóscide lateral a seis grupos teniendo ahora en cuenta la distancia interorbital y la anomalías craneales y faciales (5).

Teniendo en cuenta que la holoprosencefalia muestra hipotelorismo, DeMyer señala la importancia de medir la distancia intercantal para diferenciar defectos cerebrales. Por otro lado, Rontal y Duritz, sugirieron que una de las causas de la probóscide lateral es la alteración en el crecimiento del proceso maxilar, dado que un desarrollo anormal de dicho proceso lleva a hipoplasia de área cantal medial vemos un número considerable de individuos con probóscide lateral que muestran hipertelorismo. Por tanto, se considera que una clasificación más precisa debería estar basada en la distancia intercantal. De este modo, a la anterior clasificación de BooChai se añaden dos nuevos grupos (5):

- Grupo V: presentan encefalocele (16), definido como una alteración congénita, consistente en la protrusión de cierta masa encefálica fuera del cráneo, a través de un defecto óseo; en términos generales suele estar envuelto por las meninges y la piel; este grupo también presenta defectos nasales, oculares y de los anexos e hipertelorismo.
- Grupo VI: presentan holoprosencefalia (defecto congénito caracterizado por múltiples alteraciones en la línea media, en casos graves se puede presentar ciclopía), hipoplasia de la cara, alteraciones intracraneales e hipotelorismo.

GRUPO	DISTANCIA INTERCANTAL	NARIZ	OJOS y/o ANEXOS	LABIO LEPORINO y/o PALADAR HENDIDO	CEREBRO CRÁNEO	y/o
I	Normal	Normal	Normal	No		
II	Normal	Alterada	Normal	No		
III	Hipertelorismo	Alterada	Alterado	No		
IV	Hipertelorismo	Alterada	Alterado	Presentes		
V	Hipertelorismo con encefalocele	Alterada	Alterado	No	Síndrome cerebro-oculo- nasal	
VI	Hipotelorismo	Alterada	Alterado (ciclopía)	No	Holoprosencefalia	

Tabla 2. Nueva clasificación de Proboscide Lateral

Es de destacar que la mayoría de pacientes con proboscide lateral no presentan graves anomalías del sistema nervioso central, mientras que los casos de proboscide de la línea media suelen ser indicativos de holoprosencefalia. Sin embargo, sí que pueden coexistir la proboscide lateral y alteraciones del SNC. La neuroimagen temprana está indicada para descartar anomalías intracraneales.

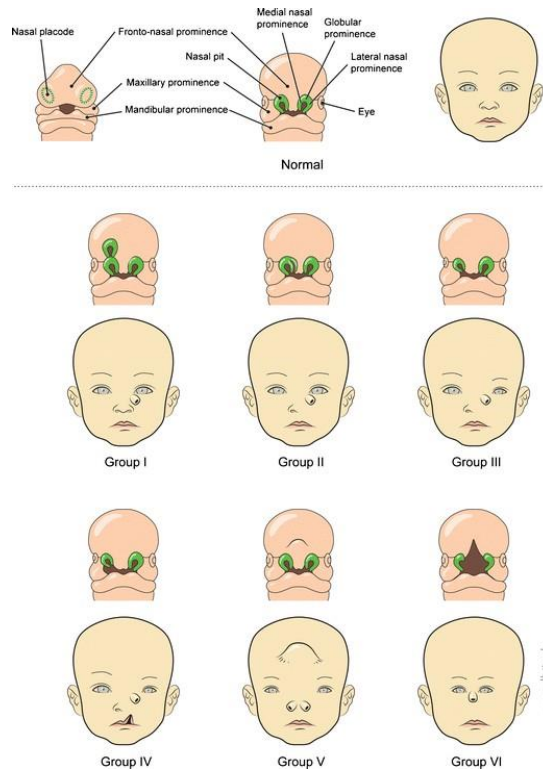


Figura 1. Clasificación de Sakamoto et al de la Probóscide Lateral.

2.4 ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

La verdadera etiología de la probóscide lateral no está clara, embriológicamente se han planteado numerosas teorías, siendo las dos más extendidas una fusión imperfecta de los procesos nasales lateral y maxilar, o una fusión aberrante del proceso maxilar del lado afecto (12). Cabe destacar una última hipótesis de cómo se forma la probóscide lateral basada en la nueva clasificación de probóscide lateral propuesta por Sakamoto et al.

El desarrollo del grupo I se da de forma diferente a los otros grupos, se ha propuesto que su desarrollo se parece al de una nariz doble. El par de placodas nasales se forman

en una disposición vertical en un lado. La placoda inferior se adhiere al otro lado y forma una nariz normal, mientras que la placoda superior resulta en una probóscide lateral ya que no tiene nada a lo que adherirse en su lado. Este desarrollo ocurre raramente, razón por la cual se podría explicar el bajo número de casos dentro de este grupo.

Por su parte, en el grupo II se piensa que durante de la proliferación de células mesenquimales en la prominencia nasal medial se forma de manera patológica una fisura o invaginación en dicha prominencia con su consecuente división en dos segmentos. La porción medial se fusiona con el lado no afecto y forma la columela, que es la porción más anterior y caudal del septum nasal, el cual separa la entrada de la nariz en dos vestíbulos nasales paralelos. La columela está formada por la confluencia de las cruras mediales de ambos cartílagos alares en la zona media, y está cubierta por piel. Sin embargo, la prominencia nasal lateral del lado afecto se fusiona con la parte lateral adyacente y, en vez de formar un ala nasal, forma una probóscide lateral. En este grupo el desarrollo de la prominencia maxilar ocurre de manera normal.

En cuanto al grupo III y IV guarda relación con el grado de hipoplasia de la prominencia maxilar.

El desarrollo normal de las prominencias se verá alterado si existe un abultamiento como un tumor o encefalocele en su centro. Cada prominencia se fusionará en distintas formas marcadas por el equilibrio del crecimiento de la parte izquierda y de la derecha y de esta forma en algunas ocasiones aparece una probóscide lateral en el grupo V.

Por último, en el grupo VI la proboscis lateralis está causada por una deficiencia de tejido en la zona medial, que incluye aplasia de la prominencia nasal medial. Resultado de esto es la unión de las prominencias nasales laterales entre sí llevando a la formación de una probóscide que presenta hipotelorismo, que es la disminución de la distancia entre las dos órbitas asociada en casos congénitos a un desarrollo insuficiente del neuroectodermo y del mesoectodermo.

Además, el concepto de anomalías oculares se hace más claro teniendo en cuenta la distancia intercantal, la cual aumenta desde el grupo I al grupo VI, y también otras alteraciones se vuelven más graves (5).

2.5 TRATAMIENTO

El tratamiento de la probóscide lateral puede resultar muy complejo, como vemos en casos como el reportado por David et al de un paciente de 3 meses de edad que hasta llegar a su adolescencia pasó por 15 grandes procedimientos. Se intentó la reconstrucción de la vía aérea varias veces sin embargo no fueron exitosas. Debido a la reestenosis apareció una amplia fistula septal. En un primer momento la dacriocistorrinostomía (DCR) (13) no fue efectiva pero tras un largo período se realizó una segunda dacriocistorrinostomía. Años más tarde se realizó la reconstrucción nasal utilizando colgajos locales e injertos de hueso ilíaco. Las siguientes intervenciones se fundamentaron sobre todo en la asimetría. Por último, se considero que volviera intentar que la vía aérea del lado afecto fuera permeable no estaba indicado (21). En otros casos se ha demostrado que si es posible la creación de una nueva vía aérea, aún padeciendo arrinia (22).

Gran cantidad de autores afirman que la probóscide lateral se trata mejor en tres tiempos. Siendo los dos primeros realizados durante la infancia y el tercero cuando se ha desarrollado por completo. Estos pasos consistirían en (20):

- *Primer paso:* consiste en la integración del tejido de la probóscide en la nariz con la apertura del tronco y su inserción en la pared nasal o mediante la desepitelización de la probóscide, creando entonces un túnel en la pared lateral del mismo lado y llevándola luego a la posición de la abertura vestibular que falta.
- *Segundo paso:* una vez haya cicatrizado el nuevo vestíbulo se realizarán pequeños retoques para reparar las posibles deformidades y se transpondrá la probóscide desde su origen hasta la nariz.

- *Tercer paso:* cuando el paciente ya haya crecido, deberá hacerse una reconstrucción utilizando cartílago, colgajos locales y colgajos obtenidos de la frente, todo esto para obtener una nariz con aspecto adulto.

Últimamente se sugiere que si la hipoplasia heminasal del lado afecto no es muy marcada, bastaría con la excisión de dicha probóscide (17).

Vemos que a diferencia de la arrinia en la proboscis lateralis siempre hay una vía aérea presente. Por eso surge la duda de si la obtención de una nueva vía aérea a edades tempranas, como se plantea en el primer y segundo paso, sería recomendable ya que son intervenciones bastante exigentes físicamente para un recién nacido. Lo ideal sería que los componentes importantes para la reconstrucción (la pared nasal lateral, cartílago y la mucosa) se integrasen como material para la reconstrucción nasal adulta en un paso posterior pero el inconveniente sería que al realizarlo en una edad adulta necesitaríamos una cantidad significativamente mayor de material. Por tanto se plantea aquí la duda si con una vía aérea posterior suficientemente desarrollada y bien con la utilización del material propio de la probóscide o de las técnicas de reconstrucción nasal autóloga se podría crear una segunda vía aérea permanentemente estable. En la literatura reciente se ha demostrado que sí (20).

Por tanto si una probóscide de gran tamaño que termina en un fondo de saco ciego está presente desde el nacimiento y resulta adecuada para una reconstrucción heminasal externa adecuada los pasos 1 y 2, consistentes en la transposición del tejido de la probóscide como colgajo al lugar receptor y la transección del pedículo tras un período de cicatrización de entre 3 y 5 semanas; constituirían la reconstrucción nasal en edad pediátrica. Y el tercer paso sería la reconstrucción nasal definitiva en edad adulta.

Hemos de tener en cuenta el impacto social y psicológico que malformaciones como la probóscide lateral pueden generar en las personas que la padecen, buscando siempre obtener los resultados óptimos para minimizar dicho impacto.

El manejo de las posibles anomalías congénitas del drenaje lagrimal puede convertirse en un reto, siendo necesario un abordaje multidisciplinar (11)

No existe un protocolo de actuación pautado frente a la proboscis lateralis, ya que el tratamientodependerá en muchos casos del grado de compromiso de otras estructuras anexas. Del mismo modo, tampoco existe un consenso sobre el momento apropiado en el cual empezar el tratamiento quirúrgico, el tratamiento debería comenzar cuando el estado general del paciente permita realizar las distintas intervenciones bajo anestesia general y teniendo siempre en mente que se realicen con la mayor brevedad posible desde su diagnóstico (6).

En algún momento encontramos que el manejo inicial de la probóscide lateral comprendía la excisión completa del tejido de la probóscide y la extirpación del ojo ipsilateral, un enfoque basado en la percepción de aquella época de que existía una comunicación intracraneal entre estas dos estructuras y de esta manera se prevendría la formación de una fístula que pudiera llevar a una infección meníngea (1).

En cuanto a la cronología del uso de técnicas reconstructivas cabe destacar que Blair y Brown, en 1931, documentaron un primer caso de corrección quirúrgica. Más tarde, en 1949, Young y Biber fueron pioneros en el uso de técnicas reconstructivas encaminadas a minimizar los resultados estéticamente más desfigurantes producto de las prácticas utilizadas en aquella época.

En 1956, Meyer, propuso delimitar una zona desepitelizada en la que se pudiera anexas la probóscide y cubrirla con ayuda de los tejidos laterales del resto de la zona expuesta. También en 1956, Recamier y Florentin, plantearon hacer pasar la probóscide desepitelizada a través de un túnel construido con piel adyacente. Es notable señalar que estas técnicas hoy en día han avanzado mucho, pero en cierto modo partiendo de la base de la idea original se siguen utilizando actualmente (1).

El uso de la Tomografía Axial Computerizada (TAC) resulta imprescindible para la evaluación de la probóscide lateral y para establecer un plan de actuación. La gran mayoría de casos de proboscis lateralis son unilaterales, aunque pueden existir casos bilaterales (9). Podemos encontrar aplasia heminasal, atresia coanal e hipoplasia del seno paranasal en el lado que se presenta la probóscide lateral. La estructura tubular característica de la probóscide puede posicionarse desde el párpado superior hasta base alar. Como hemos dicho anteriormente se conoce que esta enfermedad puede estar asociada con diferentes anomalías craneofaciales, incluyendo la holoprosencefalia, y defectos de las órbitas (19).

En cualquier caso el tratamiento debe ser individualizado, ya que existe cierta variabilidad en las anomalías faciales y en el grado de hipoplasia nasal. Cuando existe una hipoplasia o aplasia marcada del ala nasal, está indicada la reconstrucción. Si se prevé una futura reconstrucción nasal, no debe extirparse la proboscis lateralis ya que esta constituye un sustrato ideal debido a su estructura y composición.

En la reconstrucción del tejido de la probóscide lateral pueden utilizarse colgajos locales y colgajos de la frente con el fin de obtener una estructura funcional y estéticamente aceptable. En los últimos años se ha extendido el uso de colgajos obtenidos de la frente. Estimar el resultado cosmético resulta complicado debido a que estas cirugías suelen realizarse en edades muy tempranas con el consiguiente crecimiento de los tejidos nasales (6).

2.6 PRONÓSTICO

La enfermedad en general tiene un buen pronóstico pero dependerá de múltiples factores, como las complicaciones asociadas, el grado de hipoplasia o la afectación de otras estructuras anexas. Debemos hacer un esfuerzo por detectar posibles anomalías asociadas, en especial aquellas como microftalmia (16) o paladar hendido; y en casos extremos holoprosencefalia. El diagnóstico prenatal (14) ayuda a planear un futuro manejo de esta patología de una forma más eficaz. El entorno de la paciente debe ser

conocedor de la necesidad de realizar múltiples cirugías, de los posibles problemas derivados del aspecto a nivel estético, así como de las posibles complicaciones que puedan surgir. La cirugía precoz para evitar daños psicológicos debe valorarse pero teniendo en cuenta el futuro crecimiento que experimentará el paciente. Si bien no podemos afirmar el resultado que obtendremos del tratamiento de esta patología, en la mayoría de los casos se consigue un buen resultado a nivel funcional y estético.

ANOMALÍAS ASOCIADAS CON PROBOSCIS LATERALIS

1. Arrinencefalia.
2. Agenesia de la lámina cribosa y del nervio olfatorio.
3. Hendidura craneofacial.
4. Labio leporino y paladar hendido
5. Atresia coanal.
6. Hendidura del canto medial.
7. Ausencia de los senos frontales, etmoidales y maxilares.
8. Ausencia del incisivo lateral, vómer y premaxilar.
9. Ausencia de huesos nasales.
10. Hueso lagrimal alterado.
11. Coloboma del ojo.
12. Ausencia o hipoplasia de la mandíbula.
13. Encefalocele.
14. Microftalmia.
15. Holoprosencefalia.

Tabla 3. Anomalías asociadas con proboscis lateralis (9).

2.7 ASPECTOS EMBRIOLÓGICOS

Si bien el mecanismo embriológico por el cual se produce esta anomalía aún no ha sido exactamente definido (6), es necesario tener cierto conocimiento sobre el desarrollo embrionario para una mejor comprensión del desarrollo postnatal y de las posibles alteraciones congénitas que pueden surgir a partir de este (1). El desarrollo prenatal en humanos consta de tres periodos:

- *Periodo germinal*: que transcurre desde la fecundación hasta la implantación en el útero, es decir, hasta la segunda semana de desarrollo.
- *Periodo embrionario*. A su vez este periodo está dividido en tres:
 - Periodo presomítico (desde el día 8 al 21). En este se forman las paredes del germen.
 - Periodo somítico (desde el día 21 al 30).
 - Periodo postsomítico (desde la cuarta a la séptima semana).

En estos dos últimos periodos (somítico y postsomítico) se desarrollan y se diferencian la mayoría de los órganos y también se establece la forma general del cuerpo, es por esto por lo que se conoce como la etapa de organogénesis, la cual dura hasta la octava semana de desarrollo. La mayoría de agentes teratogénicos actúan a este nivel ya que es una etapa de gran diferenciación.

- *Periodo fetal*. Abarca desde el tercer mes hasta el final del embarazo. Comprende una etapa de crecimiento más que de diferenciación.

Durante la embriogénesis la nariz externa se forma mediante la fusión de los procesos nasales laterales y mediales (10).

Durante la cuarta semana tras la concepción, lo que será la futura cara y la región del cuello, ubicadas inferiormente al prosencéfalo embrionario se segmentan. Ocurre entonces la formación de agrandamientos tubulares con forma redonda unidos por hendiduras y surcos, que constituirán cinco arcos branquiales. En cada uno de estos arcos branquiales tendremos componentes vasculares, esqueléticos y musculares; así como tejido conectivo epitelial y neural. Las regiones faciales inferior y media se

formarán en cierta medida a partir de los dos primeros arcos llamados arco mandibular y arco hioideo. Por su parte el tercer arco ayuda en la formación de la base de la lengua.

En el desarrollo de la cara humana primero se produce de manera característica una invaginación u hoyuelo en la parte superficial del ectodermo que aparece debajo del prosencéfalo. La profundización de esta primera invaginación formará el contorno de la cavidad bucal. Y el resto de la cara se formará a partir de las masas de tejidos que rodean a dicha cavidad bucal. También durante la cuarta semana la porción posterior de la fosa bucal entra en contacto con la parte anterior del intestino en desarrollo. Poco a poco la lámina ectodérmica de la boca se encuentra con el endodermo que reviste al intestino, desintegrándose gradualmente hasta lograr por primera vez una continuidad entre la cavidad bucal y el tracto gastrointestinal.

Durante la quinta semana la cara está presionada entre el prosencéfalo que está teniendo un rápido crecimiento y el corazón que en este estadio abarca gran parte de la cavidad torácica. También en esta semana se desarrollan los procesos nasales mediales y laterales, gracias a una invaginación de los placoides nasales a la vez que se expande el ectomesénquima circundante (2).

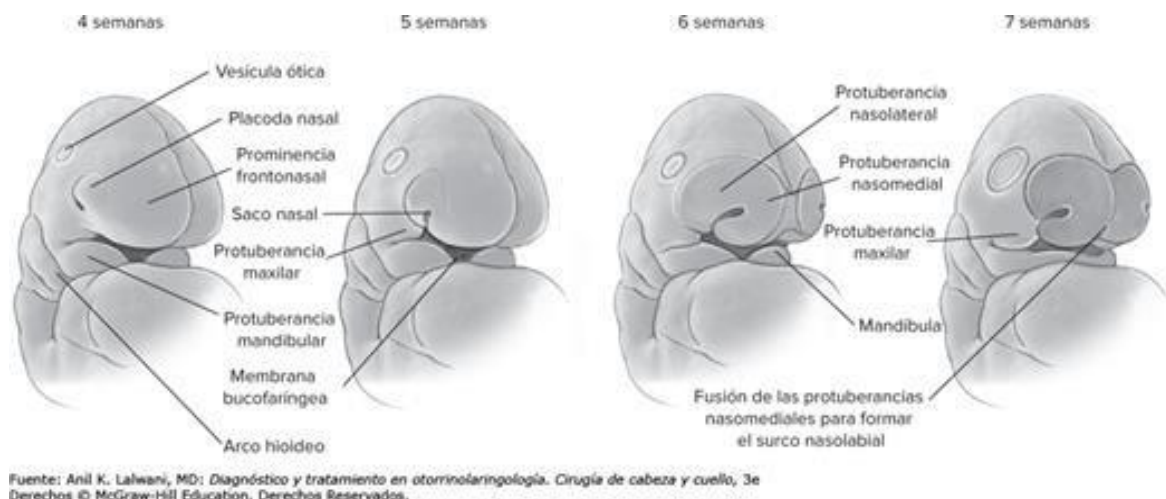


Figura 2. Estructuras del desarrollo embrionario humano entre la cuarta y séptima semana.

El desarrollo facial humano ocurre de manera temprana, entre la quinta y la séptima semana tras la fertilización. Durante este periodo se suceden una serie de acontecimientos cruciales en la formación de la cara en humanos.

En cuanto al defecto embriológico que podría estar relacionado con la probóscide lateral (15) parece estar implicada la placoda nasal, que es un organizador primario de la zona nasal del tercio medio facial. La duplicación de esta, lo cual es muy raro, puede generar una probóscide en ausencia de otras anomalías faciales. Lo que ocurre normalmente es un desarrollo anormal de la placoda nasal, dando lugar a anomalías de la parte media de la cara, pero sigue actuando sobre el tejido mesenquimal, lo que le permite fusionarse en la probóscide lateral tubular.

3. JUSTIFICACIÓN DEL TRABAJO

La probóscide lateral es una rara anomalía congénita que ocurre de manera espontánea a consecuencia de un fallo durante el desarrollo embrionario, esta malformación está caracterizada por un apéndice de tejido blanco con forma tubular en el dorso de la nariz. Puede estar asociada a diversas patologías como aplasia o hipoplasia del lado afecto, arrinia y algunas de ellas tan graves como holoprosencefalia. Se desconoce el mecanismo fisiopatológico exacto por el cual se manifiesta esta alteración.

En nuestro trabajo revisamos un caso clínico de probóscide lateral con hipoplasia de narina izquierda en una niña nacida en 2018 y atendida por primera vez en el área de oftalmología infantil del Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Comparamos resultados con otros existentes en el mundo a través de una revisión bibliográfica, atendiendo puntos en común con nuestro caso en particular.

Consideramos se trata de un caso clínico singular y trascendente por la escasez de casos en el mundo y por el trabajo conjunto de varias especialidades. En nuestro estudio hacemos un somero repaso de la embriología craneofacial para intentar destacar el punto exacto donde se produce esta alteración morfológica. Buscamos establecer una posible vía de actuación para futuros casos.

Finalmente tratamos este tema desde la realidad humana y sabiendo que el resultado de la operación realizadas hasta ahora ha sido satisfactorio.

4. HIPÓTESIS

Fenotípicamente la probóscide lateral se hace muy evidente en el momento del nacimiento, si bien en muchos de los casos no conlleva otras patologías o alteraciones asociadas, hay otros en los que tras la clínica típica de la enfermedad encontramos alteraciones de las estructuras anexas, ya sea a nivel craneofacial, del conducto lagrimal o de la hipoplasia o aplasia generada en el lado afecto. Es posible que teniendo un mejor conocimiento de las alteraciones genotípicas y fenotípicas de dicha enfermedad se establezca una mejor pauta diagnóstica y de tratamiento.

5. OBJETIVOS

5.1 OBJETIVO PRINCIPAL

En cuanto al objetivo principal diremos que es:

- Describir un caso clínico de probóscide lateral atendido en el Hospital Universitari i Politècnic La Fe como forma de ilustrar la complejidad que conlleva el manejo de esta rara patología.

5.2 OBJETIVOS SECUNDARIOS

Como objetivos secundarios, podríamos citar:

- Conocer la etiopatogenia, clasificación, manifestaciones clínicas y tratamiento de la probóscide lateral (proboscis lateralis), así como ilustrar los hallazgos radiológicos de esta rara patología.
- Mostrar la posible relación de esta patología con otras graves afecciones, siendo de gran importancia la holoprosencefalia.

- Realizar un estudio comparativo, mediante revisión bibliográfica, con otros casos de probóscide lateral publicados en la historia.
- Ahondar en el conocimiento de esta patología con el fin de conseguir un mejor manejoterapéutico de la misma.

6. MATERIAL Y MÉTODOS

6.1 CASO CLÍNICO

Para la realización de este trabajo de revisión bibliográfica como Trabajo de Fin de Grado (TFG) presentamos un caso clínico de una paciente atendida y tratada en el Hospital Universitari i Politècnic La Fe a consecuencia de presentar una malformación denominada probóscide lateral. Se repasan los aspectos demográficos, clínicos, etiopatogénicos y terapéuticos, así como los hallazgos en las diferentes pruebas de imagen que sugieren o confirman el diagnóstico: TAC, RMN y arteriografía. Toda información aquí utilizada ya sean imágenes, pruebas diagnósticas, etc.. se obtuvo de la historia clínica electrónica del paciente, disociando en todo momento los datos clínicos de la identificación, preservando en todo momento su intimidad y manteniendo el anonimato. Además dado que se trata de una menor, nos aseguramos de contar con el consentimiento informado firmado por escrito de sus padres para la utilización de imágenes y datos clínicos reales. Contamos también con la aprobación del Comité Ético de Investigación (CEI) para asegurarnos que cumplimos todos los parámetros éticos, dicho informe se encuentra recogido en el anexo 1.

6.2 BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA

En cuanto a la realización de la búsqueda bibliográfica, hemos utilizado numerosos artículos científicos con el objetivo de recopilar una gran cantidad de información actualizada y así poder estudiar la probóscide lateral como entidad patológica. Tras haber realizado una búsqueda más general y una vez asimilados los conceptos propios de la enfermedad, procedimos con la búsqueda por separado de los aspectos más específicos de esta malformación en las distintas bases de datos. En concreto hemos intentado ahondar en la búsqueda de las posibles propuestas o teorías de la etiopatogenia de la enfermedad, ya que a día de hoy no está claro el mecanismo por el cual se desarrolla esta alteración. Así mismo en nuestra búsqueda también nos hemos

centrado en artículos que pudieran esclarecer las técnicas diagnósticas o los posibles tratamientos utilizados hoy en día, y cuales son sus principales indicaciones.

Las bases de datos utilizadas para la búsqueda bibliográfica fueron las siguientes por orden de utilización:

- PubMed/Medline
- Elsevier
- Scielo
- EBSCOhost

6.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Con este trabajo pretendemos hacer una revisión general de la probóscide lateral como enfermedad, partiendo de un caso clínico y poniendo especial énfasis en el manejo multidisciplinar. Partiendo de esta base se seleccionaron diversos artículos según unos criterios de inclusión a cumplir:

- Artículos científicos de revisiones bibliográficas donde aparezca información general de la Probóscide Lateral: epidemiología, etiopatogenia, clínica, diagnóstico, aspectos embriológicos y tratamiento.
- Los estudios utilizados debían cumplir las características de estos tipos: revisión sistemática, metaanálisis, ensayos clínicos, estudios retrospectivos, estudios de casos y controles de probóscide lateral y series de casos en relación con la enfermedad que nos compete.
- Artículos donde se describa el estudio de al menos un caso de probóscide lateral.
- Se incluyen estudios publicados en revistas con un alto factor de impacto o aquellos que tengan relevancia para nuestro trabajo independientemente de si la

revista ha sido calificada como revista de alto impacto dada la poca literatura existente sobre lapatología que nos ocupa.

- Se han seleccionado también artículos en relación con información necesaria sobre las posibles complicaciones resultado de las patologías que pueden acompañar a la probóscide lateral.

6.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

En cuanto a los criterios de exclusión podemos sintetizarlos de la siguiente forma:

- Publicaciones con escaso valor académico.
- Estudios con errores en la metodología empleada.
- Estudios muy antiguos con información desactualizada.
- Estudios en los que la probóscide era una manifestación poco relevante en el contextode una enfermedad más grave.
- En los criterios de exclusión no fueron tenidos en cuenta aspectos como la raza, edad(ya que está presente desde el nacimiento), ni el sexo.

6.5 ECUACIÓN DE BÚSQUEDA.

La búsqueda de la bibliografía necesaria para realizar este trabajo ha sido realizada casi en su totalidad en la base de datos PubMed/MEDLINE. En vista a la escasa literatura disponible en torno a esta patología, no se ha realiza una única búsqueda en base a una ecuación sino que se ha hecho por términos relacionados con la probóscide lateral (proboscis lateralis) y cada una de ellas por separado. Dada esta circunstancia, no existe una única ecuación de búsqueda.

6.6 EVALUACIÓN DE LA CALIDAD CIENTÍFICA DE LOS ESTUDIOS

En cuanto al nivel de calidad científica aportada por los distintos estudios utilizados para este trabajo optamos por utilizar una escala completa y cuyo entendimiento no resultará muy complejo, por eso decidimos que fuera la escala del “Center of Evidence-Based Medicine of Oxford” (CEBM), es decir, la “Escala de Medicina Basada en la Evidencia”. Esta escala valora el nivel de evidencia de la siguiente forma:

Tabla 4. Escala para valorar el nivel de evidencia según el CEBM (22)

Nivel de evidencia	Tipo de estudio
1a	Revisión sistemática de ensayos clínicos aleatorizados, con homogeneidad.
1b	Ensayo clínico aleatorizado con intervalo de confianza estrecho.
1c	Práctica clínica (“todos o ninguno” (*))
2a	Revisión sistemática de estudios de cohortes, con homogeneidad.
2b	Estudio de cohortes o ensayo clínico aleatorizado de baja calidad (**)
2c	“Outcomes research” (***), estudios ecológicos.
3a	Revisión sistemática de estudios caso-control, con homogeneidad.
3b	Estudios de casos y controles.
4	Series de casos y estudios de cohortes o de casos y controles de baja calidad (****)
5	Opinión de expertos sin valoración crítica explícita, o basados en la fisiopatología.

(*) Cuando todos los pacientes mueren antes de que un determinado tratamiento esté disponible, y con él algunos pacientes sobreviven, o bien cuando algunos pacientes morían antes de su disponibilidad, y con él no muere ninguno.

(**) Por ejemplo, con seguimiento inferior al 80%.

(***) El término outcomes research hace referencia a estudios de cohortes de pacientes con el mismo diagnóstico en los que se relacionan los eventos que suceden con las medidas terapéuticas que reciben.

(****) Estudio de cohorte: sin clara definición de los grupos comparados y/o sin medición objetiva de las exposiciones y eventos (preferentemente ciega) y/o sin identificar o controlar adecuadamente variables de confusión conocidas y/o sin seguimiento completo y suficientemente prolongado. Estudio caso-control: sin clara definición de los grupos comparados y/o sin medición de las exposiciones y eventos (preferentemente ciega) y/o sin identificar o controlar adecuadamente variables de confusión conocidas.

Tabla 5. Grados de recomendación y su interpretación.

Grados de recomendación	Nivel de evidencia
A	Estudios de nivel 1 (extremadamente recomendables)
B	Estudios de nivel 2-3, o extrapolación de estudios de nivel 1 (recomendación favorable)
C	Estudios de nivel 4, o extrapolación de estudios de nivel 2-3 (recomendación favorable pero no concluyente)
D	Estudios de nivel 5 o estudios no concluyentes de cualquier nivel (no se recomienda, pero no se desaprueba)

La extrapolación se aplica cuando nuestro escenario clínico tiene diferencias importantes respecto a la situación original del estudio.

7. RESULTADOS

En este apartado pasaremos a exponer detalladamente el caso clínico en base al cual hemos realizado la investigación.

7.1 DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Nuestra paciente se trata de una niña de raza caucásica nacida el 13 de Febrero de 2018, que acude al servicio de oftalmología infantil del Hospital Universitari i Politècnic La Fe porque presenta en el momento del nacimiento una probóscide lateral situada en el lado izquierdo de origen en el dorso nasal la cual ocluye parcialmente el eje visual en su mitad nasal e inferior. Se programa cita con distintas especialidades para un diagnóstico y manejo completo.



Figura 3. Imagen donde podemos apreciar la probóscide lateral al momento del nacimiento.

7.2 ENFERMEDAD ACTUAL

En Febrero de 2018 poco después de su nacimiento acude a consulta de oftalmología infantil para valoración. Se objetiva una probóscide lateral izquierda que afecta al eje visual en su mitad nasal e inferior. El polo anterior se encuentra dentro de la normalidad. Debido al elevado riesgo de ambliopía (entidad definida como la disminución de la

visión en un ojo, cuya estructura presenta un aspecto normal) se sugiere que la primera cirugía debe ser realizada durante el primer año de vida. Ante la posibilidad de afectación de la vía lagrimal se comprobó la permeabilidad de dicha vía, ya que en caso de afectación se hubiera tenido que implantar una sonda monocanalicular.

En Marzo del mismo año la paciente acude al servicio de Cirugía Maxilofacial tras hallazgo en una resonancia magnética de una mínima solución de continuidad entre el suelo de la fosa nasal y el hemipaladar izquierdo que es compatible con una fina hendidura palatina izquierda asociada a 1,2 mm de espesor. En la resonancia magnética nuclear (RMN) se objetiva una probóscide lateral nasal izquierda con hipoplasia de narina izquierda, fosa nasal izquierda displásica con ausencia de cornetes y probable defecto de la lámina cribosa, también encontramos una hendidura palatina izquierda y por último, una malformación del rinencéfalo izquierdo con ausencia de bulbo y surco olfatorio izquierdo así como del giro recto frontobasal.



Figura 4. RMN donde se hace visible la probóscide lateral izquierda.

Dos días más tarde durante el mismo mes es atendida por secreción en el ojo izquierdo. En la lámpara de hendidura no se consigue ver el punto lagrimal inferior pero sí que se observa algo de secreción. En esta ocasión también observamos que el polo anterior es normal. La motilidad ocular extrínseca (MOE) es fija con ambos ojos, presenta ortoforia que es el término utilizado para definir una correcta posición alineada de los ojos gracias al equilibrio de los músculos de los ojos que permiten que se dirija la vista a un punto con ambos ojos de manera simultánea. En esta situación se pauta Tobrex colirio, contiene Tobramicina que es un antibiótico, y la realización de lavados con suero fisiológico.

En Mayo del mismo año, una vez la paciente ha pasado preanestesia, vemos que sigue presentando secreción y ahora también presenta blefaritis (que es una inflamación del borde libre de los párpados) e hiperemia conjuntival del ojo izquierdo. Seguimos sin poder ver el punto lagrimal inferior en la lámpara de hendidura. En este caso se pauta Tobrex, tres veces al día, y si precisa lavados con toallitas.

Más tarde durante el mismo mes, la paciente acude al servicio de genética y una vez allí a la madre se le explica en qué consiste el estudio de Array. Este estudio implica la utilización de una técnica molecular que permite realizar un diagnóstico de cambios en la cantidad de ADN de una muestra comparándolo con ADN de referencia normal, es decir, detectará si deleciones (falta) o duplicaciones (sobra) de algún segmento del genoma, este segmento puede ser de tamaño variable desde un cromosoma completo hasta secuencias muy cortas de pocos nucleótidos, esta técnica debe ser utilizada con relativa prontitud tras el nacimiento o incluso se puede realizar mediante amniocentesis entre las semanas 15 y 20. A partir de este estudio se le explica a la madre que cabe esperar tres situaciones:

- Un resultado normal.
- Detección de una alteración claramente patológica.
- Detección de variantes de significado clínico desconocido en el momento actual.

La madre de la paciente entiende las explicaciones y firma el consentimiento para poder realizarlo.

El 20 de Julio de 2018 la paciente es operada por los cirujanos plásticos para la corrección de la probóscide lateral, en el momento de la operación la paciente se encuentra con un tubo nasal en proceso de reconstrucción. Durante la intervención se observa que el conducto lacrimal está obstruido a modo de fondo de saco y que la paciente presenta conjuntivitis de repetición.

En Agosto del mismo año de nacimiento, acude de nuevo a consulta de oftalmología pediátrica donde se objetiva obstrucción de la vía lagrimal izquierda y donde se puede observar que la conjuntivitis persiste a pesar de los cambios de colirio por parte de su pediatra. Además presenta epifora, entendida como lagrimeo constante e involuntario, con abundante secreción lo que indica una obstrucción distal. Tras la exploración de la vía lagrimal se plantea el tratamiento mediante dacriocistorrinostomía (DCR) láser llevándolo a cabo de manera conjunta con el servicio de otorrinolaringología. La dacriocistorrinostomía es una intervención quirúrgica que se realiza en casos dacriocistitis (inflamación de la vía lagrimal) crónica y consiste en la creación de una nueva vía de drenaje entre el saco lagrimal y el meato nasal medio.

En diciembre de 2018 tras tratamiento con DCR los padres refieren una mejoría del ojo izquierdo sin epifora, sin secreción, sonda monoK en ojo izquierdo está correcta. Se pauta tratamiento 10 días más y se cita con cirugía plástica para intervenciones futuras.

7.3 ANTECEDENTES DE INTERÉS

En cuanto a los antecedentes personales de interés de nuestra paciente podemos decir que no presenta reacciones alérgicas medicamentosas (RAM) conocidas.

En cuanto a antecedentes familiares no hay ninguno de especial interés aunque el padre presentarinitis alérgica frente a ácaros, perros, gatos, olivo, gramíneas, chenopodium y cucaracha.

Nuestra paciente tiene un hermano sin ninguna patología que en el momento del nacimiento dela niña tenía dos años y dos meses.

7.4 EXPLORACIÓN FÍSICA

En el momento del nacimiento la niña pesa 3660 gramos, presenta una talla de 51 cm y un perímetro cefálico de 33 cm.

Al realizar la exploración física la paciente presenta un buen estado general. Se encuentra consciente, orientada y eupneica en reposo, paladar integro y el resto de la exploración física está dentro de la normalidad.

La paciente presenta una temperatura corporal normal. Presión arterial normal. Buena oxigenación. En cuanto a la auscultación cardíaca los tonos son rítmicos y sin soplos. En la auscultación pulmonar no se escuchan ruidos patológicos. La exploración abdominal revela unabdomen blando y depresible, sin masas, ni hernia, tampoco megalias, no es doloroso a la palpación y presenta un peristaltismo normal.

En cuanto a la exploración neurológica no encontramos alteraciones en el estudio de los pares craneales, las pupilas son normorreactivas, no hay pérdida de fuerza ni tampoco de sensibilidad,no presenta disimetrías ni nistagmus (movimientos rápidos e involuntarios de los ojos que pueden ser horizontales o verticales).

En la exploración oftalmológica destaca anisometropia tras estudio de la agudeza visual, conclusión sacada según los siguientes resultados:

Agudeza visual a media distancia 1.0/0.6

Refracción tras cicloplegia:

Ojo derecho (OD): +1.75 (-0.5 a 85°)

Ojo izquierdo (OI): + 3.5 (-1 a 100°)

Se pauta:

Ojo derecho (OD): + 0.75 (-0.5 a 80°)

Ojo izquierdo (OI): + 2.5 (-1 a 100°)

Como hemos mencionado la paciente presenta una probóscide nasal lateral izquierda con depresión central y exudado mucoso. En sucesivas consultas podemos observar unneurodesarrollo normal en todas las áreas.

7.5 EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

En las pruebas complementarias realizadas tras su nacimiento (ecografía, resonancia magnéticanuclear (RMN), tomografía axial computerizada (TAC), etc..) se observa la estructura tubular que se origina del epicanto interno de la órbita izquierda, aproximadamente de 2,2 cm de eje largo desde su origen orbitario a su vértice umbilicado superficial central y diámetro máximo de 1,2 cm. La probóscide lateral está compuesta de tejidos de partes blandas en la cara externa, y contiene material líquido en su interior que forma como un canal que termina en un fondo desaco, no comunicado con el exterior.



Figura 5. Biopsia donde se muestra las dimensiones de la probóscide lateral.

En cuanto a la RMN utilizada fue una resonancia magnética facial y cerebral. Se citó a la paciente para su realización sin sedación y sólo se pudieron obtener tres secuencias a pesar de intentar varias veces seguir el estudio tras lactancia materna. No obstante, las imágenes obtenidas fueron suficientes para su valoración. En un primer momento el juicio diagnóstico fue de recién nacida con narina supernumeraria izquierda para luego especificar que se trata de una probóscide lateral nasal izquierda.

En cuanto al TAC se realizó un estudio facial con reconstrucciones volumétricas en 3D y se utilizó el modo de proyección de máxima intensidad de contraste. En este estudio de imagen se informó de lo siguiente: aumento de partes blandas en relación con la probóscide nasal izquierda que tiene 2 cms de longitud cráneo-caudal y 1x1 cm de longitud transversal y anteroposterior, dicha probóscide antero interna de la órbita generando un defecto óseo izquierdo de 0,75 x 0,35 cms. Se objetivó fosa nasal izquierda displásica con ausencia de formación de cornetes, también un defecto óseo de la lámina horizontal del etmoides en el lado malformado sin evidencia de encefalocele. Observamos una hendidura palatina homolateral y no se evidencia alteraciones intracraneales.

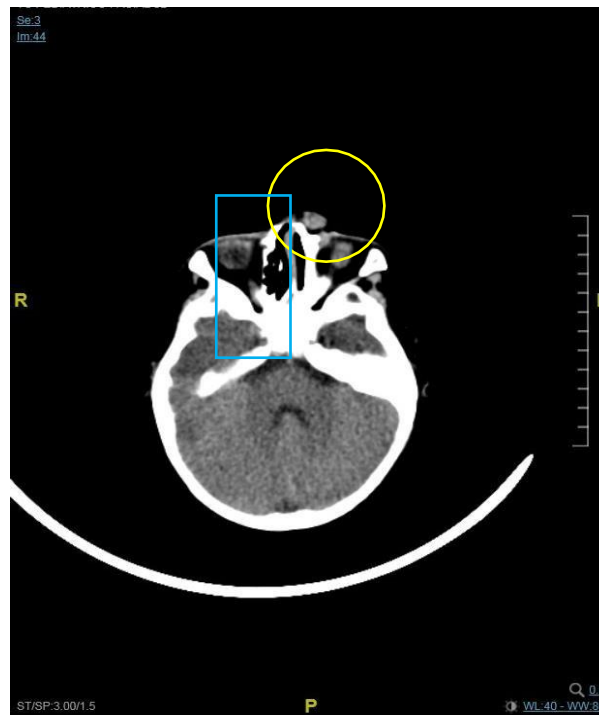


Figura 6. Imagen de TAC craneofacial donde vemos la displasia de los cornetes y la probóscide lateral.

A la paciente también se le realizó un doppler neonatal transfontanelar por sospecha de quiste epidermoide exofítico facial detectando por resonancia magnética y ecografía; y para descartar otras alteraciones. Una vez realizado se informa de que no se muestran alteraciones valorables, el cuerpo calloso está normoconformado, no hay ventriculomegalias ni otros hallazgos significativos. El estudio facial muestra una situada lateralmente al dorso de la nariz por su lado izquierda, de unos 2 cm de eje longitudinal con contenido hipoeoico en su interior y con un pedículo vascular con arteria y vena que proviene de la base en la región nasal izquierda. No es posible descartar con ecografía un defecto óseo o anomalías más sutiles de la línea media anterior necesitando valoración con ayuda de una RMN y una TAC.

7.6 DIAGNÓSTICO

Tras todas estas valoraciones y estudios se llega a la conclusión de que se trata de una probóscide lateral nasal izquierda con hipoplasia de narina izquierda, fosa nasal izquierda displásica con ausencia de cornetes y probable defecto de la lámina cribosa. También tiene una hendidura palatina izquierda y malformación del rinencéfalo izquierdo con ausencia de bulbo y surco olfatorio izquierdo así como de giro recto frontobasal.

7.7 TRATAMIENTO

Se realiza operación el 18 de Junio de 2018 en la que se observa un punto lagrimal inferior, se dilató e irrigó dicho punto con fluoresceína observando reflujo. Tras esto se pasa una sonda de Bowmann 00 pero no se consigue llegar hasta la nariz. Se lleva a cabo un doppler para identificar la localización del pedículo. Una vez realizada la exploración con rinoscopio se demuestra que ambas fosas nasales son permeables.



Figura 7. Imagen de la paciente donde se ve el aspecto antes de la primera intervención.

El siguiente paso después de esto es realizar un corte de la probóscide por la zona medial, posteriormente una exéresis de la hemiprobóscide medial y se objetiva un revestimiento mucoso de la misma que termina en fondo de saco. Luego se despega el borde lateral del ala nasal hipoplásica, es decir, el ala izquierda y se realiza la apertura del margen lateral izquierdo de la pirámide nasal.

Una vez realizado esto, se pasa a la reconstrucción del techo de la fosa nasal con mucosa de la probóscide y se sutura el colgajo al dorso nasal con hilo de sutura Monosyn 5/0. Finalmente se tutoriza la fosa nasal izquierda con un tubo endotraqueal que se fija también con Monosyn 5/0.

El 12 de Diciembre de 2018 se intentó llevar a cabo un sondaje lagrimal ya sea por el agujero lagrimal inferior o superior y no fue posible conseguirlo por ninguno. Se realiza un dacriocistorrinostomía (DCR) láser endonasal y transcanalicular inferior del ojo izquierdo

En otra operación realizada el 20 de Julio de 2019, bajo anestesia general para poder intubar a la paciente, se lleva a cabo un despegamiento del colgajo de la probóscide, un adelgazamiento de la pared lateral y se reseca el borde medial. Tras esto se fija al fondo con Vycril rapide 5/0 y se sutura con Dafilon 6/0, llevando el canto interno del ojo hacia la zona medial. Es decir, se lleva a cabo un adelgazamiento de la zona alar y resección de la esquina, y dicho colgajo es llevado y suturado hacia la zona media y superior, levantando así el borde alar a la altura del contralateral.

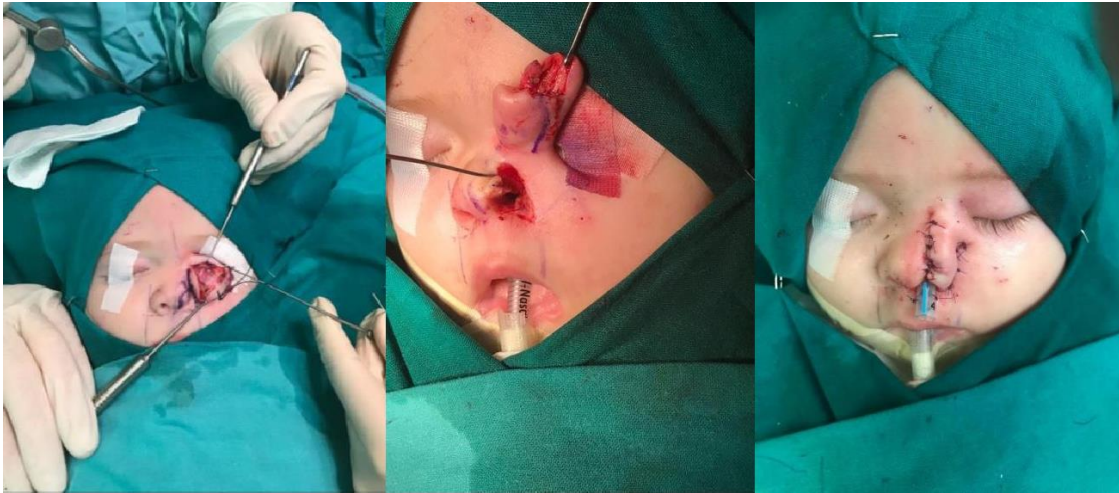


Figura 8. Imágenes donde se observa el procedimiento seguido en las intervenciones quirúrgicas.

7.8 SEGUIMIENTO Y EVOLUCIÓN

Tras la realización de las 3 cirugías la paciente hoy en día está a la espera de una cuarta intervención y sigue en seguimientos periódicos para ver cómo evoluciona.

8. DISCUSIÓN

En el presente trabajo planteamos, mediante un caso clínico, la probóscide lateral (PL) rara afectación craneofacial congénita consecuencia de una alteración durante el desarrollo embriológico. Como hemos dicho anteriormente la incidencia de esta enfermedad es de 1 cada 100.000 a 1 de cada 1.000.000 de nacidos vivos (3). Característicamente esta anomalía se presenta como una estructura de tejido blando con forma tubular que suele emerger de la región del canto medial con unas dimensiones en torno a 3 cm de largo y 1 cm de diámetro.

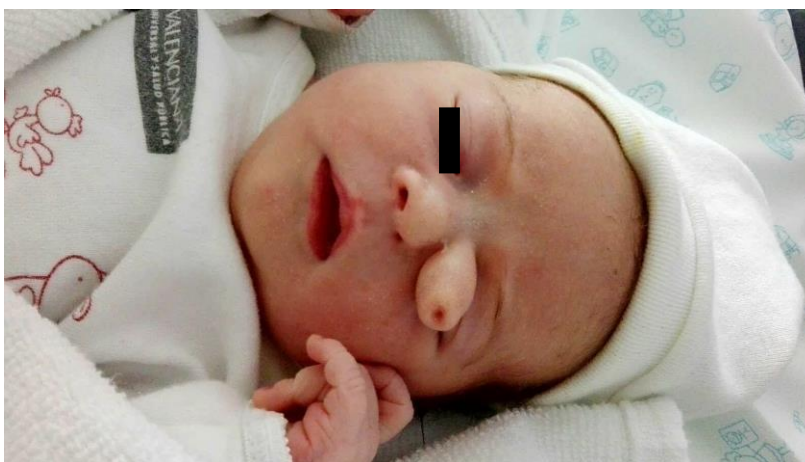


Figura 9. Probóscide lateral presente en nuestra paciente.

La etiología de la enfermedad no está del todo clara, y si bien se cree que parte de un defecto en el desarrollo embrionario a día de hoy todavía no está establecida la causa concreta pudiendo tratarse de múltiples factores.

La probóscide lateral es una alteración que suele afectar a varias estructuras, en muy pocos casos la patología se limita a la nariz pero incluso en dichos casos sigue habiendo una asimetría facial. Los afectados por esta patología suelen tener un desarrollo anormal del sistema lacrimal del lado afecto, asimetría a nivel de las órbitas, un canto lateral desplazado, atresia coanal y hendidura facial. Es importante en los casos que presentan

atresia coanal, si ambos lados están afectados,segurarnos de que contamos con una vía aérea adecuada.

Aunque si bien en nuestro caso no está presente, de entre todas las posibles patologías que pueden estar asociadas con la probóscide lateral, sin duda tenemos que destacar la holoprosencefalia. La holoprosencefalia (HPE) es una grave malformación del cerebro humano resultado de una alteración en el desarrollo del prosencéfalo en los hemisferios derecho e izquierdo, cuyo resultado es la malformación de los hemisferios cerebrales. Esta alteración se produce entre los días 18 y 28 de gestación. Las malformaciones asociadas con esta patología van desde la ciclopía, anoftalmia o la probóscide (proboscis) en los casos más graves, hasta la presentación de labio leporino en la línea media, hipotelorismo o incluso ninguna anomalía en los casos menos graves. La holoprosencefalia es considerada la malformación más común del cerebro y de la cara en humanos. La prevalencia de dicha enfermedad puede variar, siendo menor de 1 de cada 10.000 de nacidos vivos o muertos, más alta cuando se incluyen las interrupciones del embarazo (23).

La etiología de la holoprosencefalia depende de varios factores ya sean anomalías cromosomales o genéticas, exposición a agentes teratogénicos o asociaciones con otros síndromes. En cuanto a las alteraciones en los cromosomas está asociada clásicamente a una trisomía del cromosoma 13 (24).

El diagnóstico prenatal de la holoprosencefalia en la mayoría de los casos se realiza en el segundo trimestre y con menor frecuencia durante el primero. Se basa en la demostración ecográfica de la fusión de los ventrículos laterales, en la fusión del tálamo y en la imposibilidad de visualizar las estructuras de la línea media (29).



Figura 10. Ecografías obstétricas que evidencia probóscide (29).

De Myer et al. Propusieron una clasificación basada en la presencia o ausencia de la cisura interhemisférica y en la extensión de la separación entre ambos hemisferios. Hoy en día podríamos decir que se clasifica en 4 tipos que, de más severo a menos, son los siguientes (30):

- **Alobar:** caracterizada por una falta de separación cortical difusa. Ausencia de separación completa o casi completa, con ausencia de falx cerebri. También hay ausencia del cuerpo calloso. Tampoco encontramos bulbo olfatorio, los núcleos profundos de la sustancia gris están fusionados y hay un único ventrículo en la línea media.
- **Semilobar:** caracterizada por la no separación de los lóbulos frontales. No encontramos separación anterior interhemisférica y sí algo de separación posterior interhemisférica. Ausencia de la parte anterior del cuerpo calloso. El bulbo olfatorio está ausente o hipoplásico, los núcleos profundos de la sustancia gris están fusionados y ausencia de los cuernos anterior de los ventrículos laterales y del septum pellucidum.
- **Lobar:** caracterizada por la falta de separación de la cara basal de los lóbulos frontales. Solo hay ausencia de separación del neocórtex frontal más ventral con un falx cerebri hipoplásico. Hay ausencia de cuerpo calloso en el área afectada.

Hay hipoplasia del bulbo olfatorio, del falx cerebri y presencia de arteria ácigos cerebral anterior.

- **Variante medial interhemisférica** (MIHV, por sus siglas en inglés “Middle Interhemispheric Variant”): caracterizada por la falta de separación de los lóbulos frontales y parietales posteriores. Ausencia del cuerpo del cuerpo calloso. Con frecuencia se da una fusión del tálamo y del núcleo caudado, alteraciones de la sustanciagris, displasia cortical y presencia de arteria ácigos cerebral anterior.

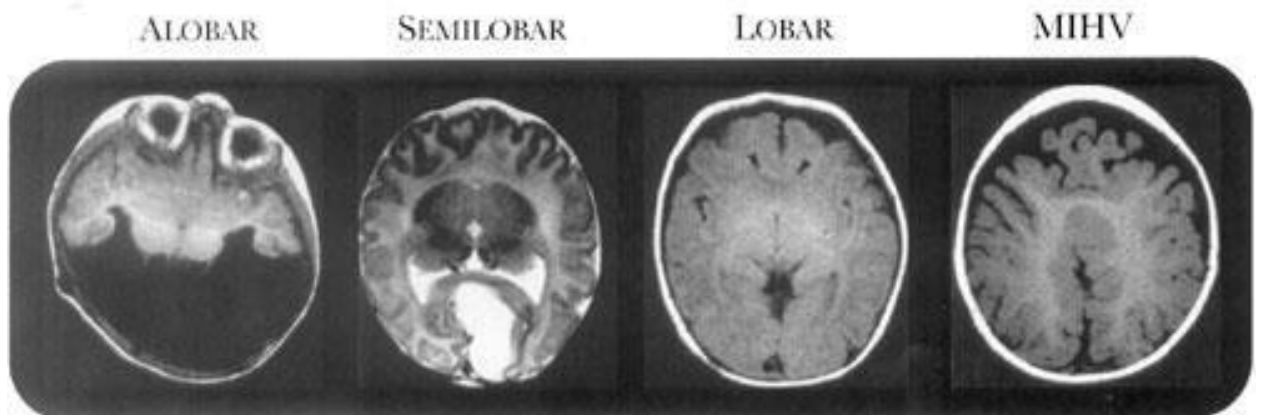


Figura 11. Corte axial de resonancia magnética nuclear (RMN) donde observamos los distintos tipos deHPE.

Por último, también se han descrito algunas “microformas” en las que la afectación es muy leve aunque los individuos pueden mostrar rasgos craneofaciales sutiles como microcefalia, hipotelorismo o un único incisivo maxilar central; pero a pesar de estos normalmente no hay evidencia radiológica de la falta de separación o de deficiencias neurológicas graves.

Como podemos observar en la figura 12. en nuestra paciente el neurodesarrollo es prácticamente normal a excepción de, como hemos comentado antes, cierta malformación del rinencéfalo izquierdo con ausencia de bulbo y surco olfatorio izquierdo así como de giro recto frontobasal.

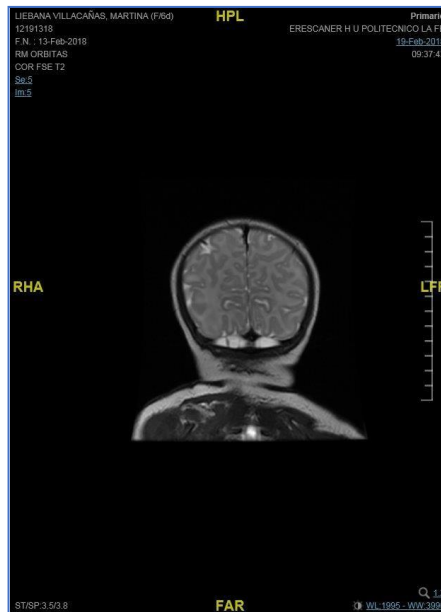


Figura 12. Imagen de resonancia magnética nuclear (RMN) de nuestra paciente.

En relación a la holoprosencefalia, una de las más importantes señales ventralizantes durante el desarrollo del cerebro anterior es el gen Sonic Hedgehog (SHH) (25). Las mutaciones en el gen Sonic Hedgehog se heredan de forma autosómica dominante y aproximadamente de un 10% a un 30% de estas mutaciones ocurren de novo. Esta clase de gen codifica proteínas que tienen efectos inductores en el embrión en desarrollo, lo que incluye cierta implicación en el desarrollo ventral del sistema nervioso central (SNC), de los somitas o de las extremidades. (27)(28).

Como comentamos en la descripción del caso clínico, nuestra paciente presentaba una obstrucción de la vía lagrimal izquierda planteándose en un primer momento un tratamiento consistente en dacriocistorrinostomía. A lo largo del trabajo hemos visto como la probóscide lateral se asocia con diversas anomalías. Si bien las anomalías que

afectan al drenaje lagrimal en relación a la enfermedad de nuestro caso, no están todavía muy estudiadas, estas suelen afectar más a los grupos 3 y 4 dentro de la clasificación de la probóscide lateral, ya que en general presentan mayores alteraciones embrionarias. En un caso descrito por Lelli et al. se describían las anomalías del conducto lagrimal en un niño con probóscide lateral tipo 3; en dicho estudio se encontró que las vías lagrimales superiores eran atrésicas en la proximidad del

canalículo común mientras que las vías lagrimales inferiores estaban mal orientadas debido a la anatomía de la nariz y de los cornetes. La dacriocistografía realizada por tomografía computerizada es de utilidad a la hora de evaluar la localización y dimensiones exactas del sistema de drenaje lagrimal con el fin de planificar un tratamiento adecuado. Aunque es posible que a no ser que se trate de una probóscide lateral perteneciente al grupo 1 la dacriocistorrinostomía (DCR) no sea eficaz en el tratamiento de la epifora, como ocurrió en nuestro caso (31).

El desarrollo nasal se produce al mismo tiempo que el del paladar y la cara, desde el punto de vista embriológico deben ser vistos como una sola unidad cualquier anomalía congénita de la nariz puede también afectar a la cara o el paladar. Además de estas anomalías, hay otras alteraciones de la línea media que pueden coexistir con la probóscide lateral (PL) como la aplasia nasal, en nuestro caso vemos que la paciente presenta hipoplasia de narina izquierda. La aplasia nasal suele asociarse con de manera frecuente con otras anomalías como el labio leporino o el paladar hendido. Las anomalías macroscópicas de la probóscide lateral pueden identificarse fácilmente, sin embargo es difícil evaluar las estructuras intrínsecas de la probóscide lateral y las anomalías asociadas que no pueden verse en una exploración física. La tomografía axial computerizada (TAC) y la resonancia magnética nuclear (RMN) deben ser realizadas para evaluar la relación de la lesión con las estructuras adyacentes y también para tener los detalles anatómicos antes de las cirugías correctivas. También son de gran ayuda en la identificación de anomalías cerebrales. Ambas técnicas son complementarias, por una parte la tomografía axial computerizada (TAC) muestra los detalles de la anatomía ósea

y también ayuda a diferenciar las partes osificadas de la base del cráneo de la duramadre o el tejido fibroso, los cuales se ven peor en la resonancia magnética nuclear (RMN). Gracias a su capacidad multiplanar la RMN puede mostrar la relación del cerebro con los senos etmoidales displásicos. Y aunque la TAC muestra mejor los defectos de la placa cribiforme, técnicamente es difícil obtener imágenes de TAC coronal en bebés muy pequeños. La orientación caudal del giro recto que puede ser secundaria al defecto de la placa cribiforme puede ser evaluada por RMN (32).

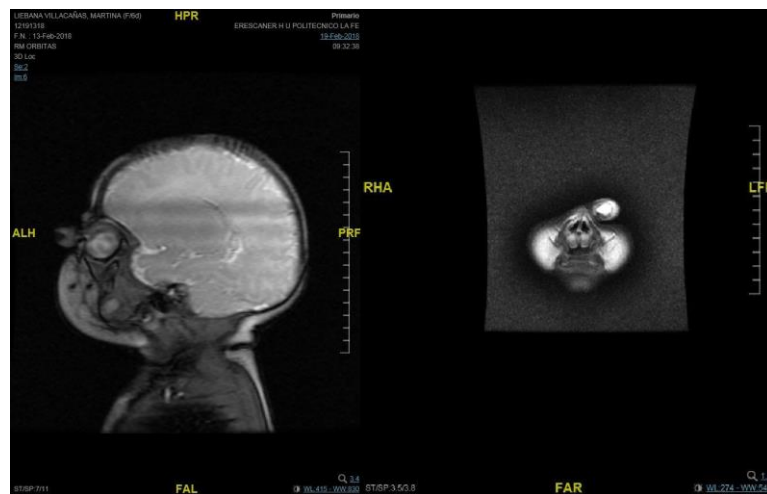


Figura 13. Imágenes de resonancia magnética nuclear de nuestra paciente donde se objetiva la probóscide lateral.

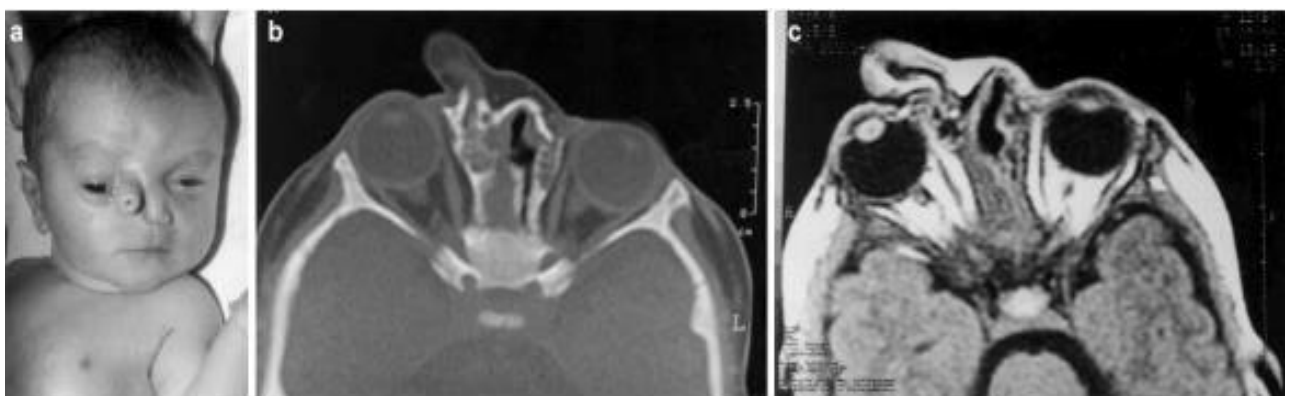


Figura 14.. Comparación de una imagen de TAC (imagen b) donde podemos observar el componente óseo en la base de la probóscide. Y de una imagen de RMN donde podemos ver la relación de la probóscide con las órbitas (imagen c).

Por último vemos el aspecto que presenta nuestra paciente hoy en día, gozando en general de una buena salud, gracias al trabajo conjunto de varias especialidades.



Figura 15. Aspecto actual de la paciente de nuestro caso

9. CONCLUSIONES

1. La probóscide lateral es una rara anomalía creaneofacial congénita, que afecta a una pequeña parte de la población y por consiguiente está todavía muy poco estudiada. Si bien casi en la totalidad de los casos se presenta de forma unilateral, también hay casos con presentaciones atípicas como puede ser una presentación bilateral.
2. Es una entidad que está presente desde el nacimiento y en la mayoría de los casos está asociada a alguna otra patología. Es común su asociación con labio leporino, paladar hendido o alteraciones del conducto lagrimal. Así como su relación con patologías tan graves como la holoprosencefalia.
3. La probóscide lateral se clasifica en 6 grupos teniendo en cuenta el grado de afectación de las estructuras anexas y la distancia intercantal.
4. El diagnóstico de la probóscide lateral se basa sobre todo en la clínica, aunque las imágenes radiológicas son de gran utilidad para evaluar tanto la probóscide como las estructuras anexas.
5. La probóscide lateral es una enfermedad con un alto impacto psicológico y social en la vida de las personas que la padecen y de sus familiares, por eso es de tener en cuenta tanto la funcionalidad en su tratamiento como el nivel estético.
6. Fenotípicamente la enfermedad presenta unas características muy claras pero a nivel molecular todavía no se conoce exactamente donde se produce la alteración causante de la enfermedad.
7. El tratamiento de la probóscide lateral todavía no está claramente definido, siendo necesario un abordaje multidisciplinar para corregir las distintas

afectaciones consecuencia de esta patología. A día de hoy se plantea un tratamiento en trestiempos.

10. BIBLIOGRAFÍA

1. Martin S, Hogan E, Sorenson EP, Cohen-Gadol AA, Tubbs RS, Loukas M. Proboscis lateralis. Childs Nerv Syst. 2013;29(6):885–91.
2. Horoz U, Kuroki T, Shimoyama M, Yoshimoto S. Approach to half-nose and proboscislateralis. J Craniofac Surg. 2018;29(8):2234–6.
3. Lugo RO, Laffitte GO, Ysla RF. Crecimiento y desarrollo craneofacial.
4. Galiè M, Clauser LC, Tieghi R, Kawamoto HK, Wolfe SA, Bianchi AE. The arrhinias: Proboscis lateralis literature review and surgical update. J Craniomaxillofac Surg. 2019;47(9):1410–3.
5. Sakamoto Y, Miyamoto J, Nakajima H, Kishi K. New classification scheme of proboscislateralis based on a review of 50 cases. Cleft Palate Craniofac J. 2012;49(2):201–7.
6. Magadum SB, Khairnar P, Hirugade S, Kassa V. Proboscis lateralis of nose-a case report. Indian J Surg. 2012;74(2):181–3.
7. Arora G, Arora V, Chawla D. Proboscis lateralis-like appendage: Description of a new facial anomaly. Ann Plast Surg. 2011;66(4):357–9.
8. Khoo BC. The proboscis lateralis--a 14-year follow-up. Plast Reconstr Surg. 1985;75(4):569–77.
9. David LR, Sanger C, Fisher D, Argenta LC. Proboscis lateralis: a rare craniofacial anomaly, reconstruction, and long-term evaluation. J Craniofac Surg. 2008;19(4):1107–13.

10. Acarturk S, Kivanc K, Atilla E, Sekucoglu T. Proboscis lateralis: evaluation of the anomaly and a review of two cases. *Plast Reconstr Surg*. 2006;117(7):140e–6e.
11. Ali MJ. Updates on congenital lacrimal drainage anomalies and their association with syndromes and systemic disorders: A major review. *Ann Anat*. 2021;233(151613):151613.
12. Bothra N, Naik M, Ali MJ. Multiple lacrimal drainage anomalies in proboscis lateralis. *Orbit*. 2021;40(3):255–7.
13. Ullrich K, Malhotra R, Patel BC. Dacryocystorhinostomy. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
14. Bangma M, Lunshof S, Van Opstal D, Galjaard RJ, Papatsonis DNM. Prenatal diagnosis of alobar holoprosencephaly, cyclopia, proboscis, and isochromosome 18q in the second trimester. *AJP Rep*. 2011;1(2):73–6.
15. Hassani ME, Karimi H, Hassani H, Hassani A, Jalili-Manesh M. Heminasal proboscis, a rare craniofacial cleft. *J Craniofac Surg*. 2014;25(1):e7-9.
16. Boahene DKO, Bartley GB, Clay RP, Thompson DM. Heminasal proboscis with associated microphthalmos and encephalocele. *J Craniofac Surg*. 2005;16(2):300–6.
17. Ajike SO, Mohammed R, Johnson AO, Chaha K, Samaila MO. Lateral proboscis (elephant tusk) with orofacial clefts: A report of a rare case. *Case Rep Pediatr*. 2018;2018:6820972.

18. Martin S, Hogan E, Sorenson EP, Cohen-Gadol AA, Tubbs RS, Loukas M. Proboscis lateralis. *Childs Nerv Syst*. 2013;29(6):885–91.
19. Ghieh F, Karami R, Sittah GA. Proboscis lateralis with heminasal hypoplasia. *J Craniofac Surg*. 2019;30(3):e254–5.
20. Fischer H, Eppstein RJ, von Gregory HF, Gubisch W. Nasal reconstruction in heminasal deficiency (proboscis lateralis): two case reports, with airway reconstruction in one case. *Facial Plast Surg*. 2014;30(3):365–70.
21. David LR, Sanger C, Fisher D, Argenta LC. Proboscis lateralis: a rare craniofacial anomaly, reconstruction, and long-term evaluation. *J Craniofac Surg*. 2008;19(4):1107–13.
22. Brusati R, Donati V, Marelli S, Ferrari M. Management of a case of arhinia. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2009;62(7):e206-10.
23. Dubourg C, Bendavid C, Pasquier L, Henry C, Odent S, David V. Holoprosencephaly. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2(1):8.
24. Hu T, Kruszka P, Martinez AF, Ming JE, Shabason EK, Raam MS, et al. Cytogenetics and holoprosencephaly: A chromosomal microarray study of 222 individuals with holoprosencephaly. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2018;178(2):175–86.
25. Belloni E, Muenke M, Roessler E, Traverso G, Siegel-Bartelt J, Frumkin A, et al. Identification of Sonic hedgehog as a candidate gene responsible for holoprosencephaly. *Nat Genet*. 1996;14(3):353–6.

26. Fallet-Bianco C. Neuropathology of holoprosencephaly. *Am J Med Genet C Semin MedGenet.* 2018;178(2):214–28.
27. Kruszka P, Hart RA, Hadley DW, Muenke M, Habal MB. Expanding the phenotypic expression of Sonic Hedgehog mutations beyond holoprosencephaly. *J Craniofac Surg.* 2015;26(1):3–5.
28. Solomon BD, Mercier S, Vélez JI, Pineda-Alvarez DE, Wyllie A, Zhou N, et al. Analysis of genotype-phenotype correlations in human holoprosencephaly. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2010;154C(1):133–41.
29. Pachajoa H, Tabares K, Quintero JC, Saldarriaga W, Isaza C. Diagnóstico prenatal de ciclopía asociada con trisomía 13 [Internet]. *Org.co.* 2008 [cited 2021 Jun 16]. Available from: <http://www.scielo.org.co/pdf/cm/v39n1/v39n1a10.pdf>
30. Raam MS, Solomon BD, Muenke M. Holoprosencephaly: a guide to diagnosis and clinical management. *Indian Pediatr.* 2011;48(6):457–66.
31. Lelli GJ Jr, Maher EA, Milite JP, Dyleski R. Proboscis lateralis. *Ophthalmic Plast Reconstr Surg.* 2008;24
32. Belet N, Belet U, Tekat A, Küçüköyük U. Proboscis lateralis: radiological evaluation. *Pediatr Radiol.* 2002;32(2):99–101.

11. ANEXOS

ANEXO 1. DICTAMEN FAVORABLE CÓMITE DE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN UCV



INFORME DEL COMITÉ DE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN DE LA UNIVERSIDAD CATOLICA DE VALENCIA SAN VICENTE MÁRTIR (CEI).

Dra. Mar Aranda Jurado, Secretaria del Comité de Ética de la Investigación de la Universidad Católica de Valencia San Vicente Mártir

Certifico que:

Ha tenido entrada en la reunión del Comité de Ética de la Investigación (CEI) de la Universidad Católica de Valencia San Vicente Mártir en su reunión, de fecha **25 de marzo de 2021**, la solicitud de evaluación del proyecto de investigación, relacionado a continuación:

Título: **“Probóscide, una malformación multidisciplinar, a propósito de un caso”**

Código del proyecto: **UCV/2020-2021/119**

Investigador Principal: **Miguel Ángel Diosa Usma**

El Comité de Ética de la Investigación ha acordado **informar favorablemente el mismo**.

Valencia, 10 de junio de 2021.

MARIA MAR
ARANDA
JURADO

Digitally signed by MARIA MAR
ARANDA JURADO
DN: cn=MARIA MAR[ARANDA]
JURADO,
serialNumber=52648490H,
givenName=MARIA MAR,
sn=ARANDA JURADO,
ou=CIUDADANOS, o=ACCV, c=ES
Date: 2021.06.10 19:57:13 +01'00'

Mar Aranda Jurado
Secretaria del Comité de Ética de la Investigación

ANEXO 2. CONSENTIMIENTO INFORMADO FIRMADO

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA INCLUSIÓN DE PACIENTE MENOR DE EDAD EN TRABAJO FINAL DE GRADO

DATOS DE IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE

Nombre y Apellidos: MARTINA LIEBANA VILLACADAS
Fecha de nacimiento: 13-02-2018
DNI: —

DATOS DE IDENTIFICACIÓN DEL REPRESENTANTE LEGAL, FAMILIAR O ALLEGADO (en su caso):

Nombre y Apellidos: RAQUEL LIEBANA BARRACHINA
Fecha de nacimiento: 15-01-1988
DNI: 44883695-T

IDENTIFICACIÓN Y DESCRIPCIÓN DEL ESTUDIO




La Probóscede es una rara anomalía congénita, caracterizada por un apéndice de tejido blando con forma tubular en el dorso de la nariz como resultado de una malformación en el desarrollo embrionario.

Realizamos una revisión bibliográfica a partir de un caso clínico de Probóscede con hipoplasia de narina izquierda en una niña de 3 años. Consideramos se trata de un caso clínico singular y trascendente por la escasez de casos en el mundo y por el trabajo conjunto de varias especialidades. En el trabajo hacemos un somero repaso de la embriología encefálica para destacar el punto exacto donde se produce esta alteración morfológica.

Solicitamos la inclusión de datos clínicos, así como imágenes reales de la paciente bajo un fin meramente académico, manteniendo y asegurando en todo momento el anonimato.

DECLARACIONES Y FIRMAS

D./D^a RAQUEL LIEBANA BARRACHINA declaro que he sido informado con antelación y de forma satisfactoria por parte de los responsables de dicho estudio, de cómo serán tratados los datos de la menor. Dichos datos serán incluidos siempre de forma anónima. También soy conocedor de la posibilidad de revocar dicho consentimiento, en cualquier momento.

Firma del tutor D./D ^a <u>TOMÁS TORRES VESANO</u> 	Firma del representante legal D./D ^a <u>Raquel Liebana Barrachina</u> 
Firma del alumno D./D ^a <u>Miguel Ángel Díez Llova</u> 	<u>Raquel Liebana Barrachina</u> En Valencia a 8 de Abril 2021

PROBÓSCIDE, UNA MALFORMACIÓN MULTIDISCIPLINAR, A PROPÓSITO DE UN CASO

Autor: Miguel Ángel Diosa Usma
Director: Dr. Tomás Torres Urbano

INTRODUCCIÓN

La probóscide lateral es una rara anomalía craneofacial congénita, resultado de un defecto en el desarrollo embrionario. Está caracterizada por un apéndice tubular de tejido blando revestido en su tracto central de epitelio respiratorio. Está probóscide generalmente surge del canto medial de la órbita y suele tener de 2 a 3 cm de longitud y 1 cm de diámetro. En la mayoría de los casos se presenta de forma unilateral y frecuentemente está asociada a otras alteraciones de las áreas anexas.

HIPÓTESIS

Fenotípicamente esta patología se hace evidente desde el nacimiento, en muchos casos tras la clínica típica de la enfermedad encontramos alteraciones de las estructuras anexas. Es posible que teniendo un mejor conocimiento de las alteraciones genotípicas y fenotípicas de esta alteración se establezca una mejor pauta diagnóstica y de tratamiento.

OBJETIVOS

Describir un caso clínico de probóscide lateral como forma de ilustrar la complejidad que conlleva el manejo de esta rara patología. Conocer su etiopatogenia, clasificación, manifestaciones clínicas y tratamiento. Ilustrar los hallazgos radiológicos y su relación con otras patologías.

MATERIAL Y MÉTODOS

La búsqueda de la literatura previa se realizó, principalmente, a través de la base de datos bibliográfica PubMed/Medline. Además también fueron utilizadas otras bases de datos como: EBSCOhost, Elsevier, Scielo. Para la recogida de datos clínicos se utilizó la base de datos del Hospital Universitari i Politècnic La Fe, siendo estos tratados de forma totalmente anónima.



Izquierda. Imagen de RMN donde evidenciamos la probóscide lateral.
Derecha. Biopsia de la probóscide lateral de nuestra paciente.

RESULTADOS

Presentamos el caso de una paciente que desde el nacimiento presenta una probóscide lateral situada en el lado izquierdo de origen en el dorso nasal, la cual ocluye parcialmente el eje visual en su mitad nasal e inferior. Presenta epifora y anisometropía.



Probóscide lateral al momento del nacimiento.

La paciente fue diagnosticada de probóscide lateral nasal izquierda con hipoplasia de narina izquierda, fosa nasal izquierda displásica con ausencia de cornetes y probable defecto de la lámina cribosa. También tiene una hendidura palatina izquierda y malformación del rinencéfalo izquierdo con ausencia de bulbo y surco olfatorio izquierdo así como de giro recto frontobasal.



Aspecto actual de la paciente tras tres cirugías.

CONCLUSIONES

1. La probóscide lateral es una rara anomalía craneofacial congénita, que afecta a una pequeña parte de la población y por consiguiente está todavía muy poco estudiada.
2. La probóscide lateral es una enfermedad con un alto impacto psicológico y social en la vida de las personas que la padecen y de sus familiares, por eso es de tener en cuenta tanto la funcionalidad en su tratamiento como el nivel estético.
3. El tratamiento de la probóscide lateral todavía no está claramente definido, siendo necesario un abordaje multidisciplinar para corregir las distintas afectaciones consecuencia de esta patología. A día de hoy se plantea un tratamiento en tres tiempos.
4. Fenotípicamente la enfermedad presenta unas características claras pero a nivel molecular todavía no se conoce exactamente donde se produce la alteración causante de la enfermedad.

